

氏 名	宇 根 知 香
授与した学位	博 士
専攻分野の名称	医 学
学位授与番号	博甲第 3233 号
学位授与の日付	平成18年9月30日
学位授与の要件	医学研究科内科系小児科学専攻 (学位規則第4条第1項該当)
学位論文題目	Assessment of Molecular Cytogenetic Methods for the Detection of Chromosomal Abnormalities (染色体異常を同定するための細胞および分子遺伝学的方法に 関する検討)
論文審査委員	教授 清水 憲二 教授 加藤 宣之 助教授 那須 保友

学 位 論 文 内 容 の 要 旨

マーカー染色体や組み換え染色体の染色体異常が微細な場合、G-banding だけでその異常を同定することは困難であり、SKY(spectral karyotyping)法やFISH(fluorescence *in situ* hybridization)法のような分子細胞遺伝学的方法を併用することが有用である。我々は多発奇形を有する6症例と自然流産の1症例に対し染色体分析を行なった。これらのうちの3例はマーカー染色体を、残りの4例は組み換え染色体を認めた。症例1,2,3は臨床症状や家族歴から得られた情報を元にFISH probe を併用し、固定した。症例4,5,6,7に対してはSKY法が迅速かつ有用な検査方法であった。症例7にはSKY法とFISH法を組み合わせることでリング染色体の領域を同定することが可能であった。細胞遺伝学および分子細胞遺伝学的方法を組み合わせることにより、正確かつ迅速な染色体診断が可能であり、出生前診断への積極的な応用が重要であると考えられた。

論 文 審 査 結 果 の 要 旨

本研究は出生前染色体異常診断の基盤的方法を確立するために、特に微小な異常を迅速かつ正確に診断するための方法を検討したものである。通常行なわれるGバンド法のみでは微小な染色体異常の同定は困難である。本研究者らGバンド法に加え、SKY(spectral karyotyping)法やFISH(fluorescence *in situ* hybridization)法を併用して、計7症例に対する詳細な検討を行なった。7症例中3例はGバンド法により検出されたマーカー染色体の構造をFISH法の併用により、特定することができた。残りの4症例についてはSKY法が極めて有効で、組み換え染色体の同定が可能であった。特にそのうちの1例はリング染色体が観察されたが、SKY法とFISH法の両方を併用してその構造を特定することができた。

以上のように、本研究は出生前染色体異常診断の方法として、従来のGバンド法に加え、SKY法やFISH法など分子細胞遺伝学的方法を組み合わせることにより、迅速で正確な診断が可能であることを示したもので、意義ある研究成果と認めた。

よって、本研究者は博士(医学)の学位を得る資格があると認める。

審 査 概 要:

本研究者の予備審査において、SKY法による実際の解析がSRL(株)への外注によってなされていたことが学位請求論文草稿に明記されていなかったため、印刷前であった同論文の訂正を求め、これを条件として合格を認めた。なお、この訂正は8月8日付けでActa Medica Okayama編集委員長より受理された旨の連絡があった。